

# Un résultat de dépistage positif que cela signifie-t-il et que dois-je faire maintenant?

***Vous avez appris que le résultat de votre test de dépistage génétique est un « dépistage positif ». Le dépistage avait pour but de découvrir les possibilités que votre bébé soit atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie.***

## Que signifie un résultat de « dépistage positif »?

Ce résultat ne signifie pas que votre bébé est atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie. En réalité, la plupart des femmes affichant ce résultat ne donnent pas naissance à un bébé présentant l'une de ces conditions. Le résultat signifie que la probabilité que votre bébé soit atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie est suffisamment élevée que d'autres tests sont proposés pour déterminer si votre bébé est atteint de l'une ou l'autre de ces conditions.

Lors de votre résultat de dépistage, on vous a donné un chiffre qui estime la probabilité que votre bébé soit atteint de l'une des conditions dépistées.

## Voici un exemple d'un résultat de dépistage positif :

La *probabilité* du syndrome de Down est de 1/100. Cela revient à dire :

- Il y a 1 % de probabilité que votre bébé soit atteint du syndrome de Down **ou**
- Il y a 99 % de probabilité que votre bébé ne soit pas atteint du syndrome de Down **ou**
- Si 100 femmes obtenaient le même résultat, l'une d'entre elles aurait un bébé atteint du syndrome de Down et les 99 autres n'auraient pas un bébé présentant cette condition.

Selon votre résultat de dépistage, vous avez obtenu un résultat positif au test de dépistage pour :  
(According to your screen result, you screened positive for:)

La probabilité que votre bébé soit atteint de cette condition est de :  
(The chance your baby has this condition is:)

1 sur \_\_\_\_\_ ce qui représente \_\_\_\_\_ %

(1 in \_\_\_\_\_ which is \_\_\_\_\_ %)

## Que se passe-t-il maintenant?

Il pourrait s'avérer nécessaire que votre professionnel de la santé confirme à quel stade de votre grossesse vous en êtes. Il est important de s'assurer que la date prévue de l'accouchement utilisée pour le résultat du dépistage prénatal est correcte.

***Si vous avez obtenu un résultat positif au test de dépistage pour un spina bifida ou une anencéphalie***, on vous proposera de passer une échographie détaillée et de prendre rendez-vous avec un médecin spécialisé en médecine fœto-maternelle ou un conseiller en génétique à l'une des cliniques de génétique médicale de la C.-B. située à Vancouver ou à Victoria. Si votre bébé est atteint d'un spina bifida ou d'une anencéphalie, on le voit généralement sur l'échographie.

***Si vous avez obtenu un résultat positif au test de dépistage pour le syndrome de Down ou la trisomie 18***, on vous proposera une autre analyse de sang appelée test prénatal non invasif (TPNI). Vous pouvez également avoir l'option d'une amniocentèse, dépendamment du niveau de risque indiqué par votre test de dépistage.

## Qu'est-ce que le test prénatal non invasif (TPNI)?

Il s'agit d'un test de dépistage plus précis pour le syndrome de Down et la trisomie 18 que le DPIS / le DPI / le Quad (quadruple test) et il est effectué au moyen d'une analyse de sang. Il permet de détecter presque tous les bébés atteints du syndrome de Down et de la trisomie 18 et donne très peu de résultats faux positifs. Le TPNI vous présentera un nouveau risque (très faible ou très élevé) de donner naissance à un bébé atteint du syndrome

de Down, de la trisomie 18 ou de la trisomie 13. Si le risque est très faible, aucun autre test ne sera recommandé. Si le risque est très élevé, une amniocentèse sera nécessaire pour confirmer le résultat. Le résultat du test de TPNI est disponible en 10 jours. Pour les femmes ayant obtenu un résultat positif au test DPIS / DPI / Quad, le TPNI est financé par le régime de services médicaux.

## Qu'est-ce qu'une amniocentèse?

C'est un test de diagnostic. Il vous affirme avec certitude si votre bébé est atteint du syndrome de Down ou de la trisomie 18. Il consiste à insérer une aiguille très fine dans votre ventre afin de prélever quelques cuillères à thé de liquide amniotique dans lequel baigne le bébé. Les cellules du bébé qui se trouvent dans l'échantillon de liquide sont examinées pour découvrir si votre bébé est atteint ou non du syndrome de Down ou de la trisomie 18. Lorsqu'une amniocentèse est faite pour un dépistage positif, les résultats sont disponibles en 3 jours.

L'amniocentèse a 1 chance sur 200 (0,5 %) d'entraîner une fausse couche. Autrement dit, si 200 femmes subissent une amniocentèse, une femme ferait une fausse couche par suite de l'intervention.

## Devrais-je passer des tests supplémentaires?

C'est votre choix. Toutes les femmes qui obtiennent un résultat positif au test de dépistage ne veulent pas nécessairement passer d'autres tests. Pensez à toutes ces questions pour vous aider à vous décider.

- Pensez-vous que la probabilité donnée pour mon résultat au test de dépistage est élevée ou faible?
- Est-ce que je veux savoir si mon bébé est atteint du syndrome de Down ou de la trisomie 18 avant sa naissance?
- Si je découvre que mon bébé est atteint du syndrome de Down ou de la trisomie 18, que vais-je faire de ces renseignements? Vais-je interrompre ma grossesse? Vais-je poursuivre ma grossesse? Vais-je utiliser les renseignements pour me préparer à avoir un enfant avec des besoins spéciaux? Vais-je avoir l'idée de faire adopter mon bébé?
- Vais-je m'inquiéter outre mesure pendant le reste de ma grossesse si je ne subis pas l'amniocentèse ou le TPNI?

## Si je veux un test supplémentaire et que j'ai l'option du TPNI ou de l'amniocentèse, quel test devrais-je avoir?

C'est votre choix. Pensez à ces deux questions pour vous aider à vous décider.

- Serai-je rassurée si le résultat obtenu à mon TPNI montre un risque très faible du syndrome de Down, de la trisomie 18 et de la trisomie 13?
- Ai-je besoin d'un résultat précis à 100 % (une amniocentèse et un test de diagnostic) même si cela signifie une probabilité de 1 sur 200 de faire une fausse couche?

## Que faire si le résultat de l'amniocentèse ou de l'échographie détaillée indique que le bébé présente l'une de ces conditions?

Votre professionnel de la santé, ainsi que des généticiens médicaux ou des conseillers en génétique sont là pour discuter de vos choix avec vous et pour vous aider à prendre une décision qui vous convient.

Veillez apporter ce document à la maison pour le lire, y penser et en discuter avec votre conjoint et votre famille. Si vous avez d'autres questions ou si vous croyez qu'un rendez-vous avec un conseiller en génétique pourrait vous être utile, parlez-en à votre professionnel de la santé.